

Univerzita Karlova v Praze

Přírodovědecká fakulta

Studijní program: Biologie

Studijní obor: Biologie



Jan Mašek

Variabilita barvy pleti: příčiny a důsledky

Variability of skin colour: causes and implications

Bakalářská práce

Školitel: Mgr. Viktor Černý Dr.

Praha, 2011

Poděkování

Rád bych poděkoval svému školiteli Mgr. Viktoru Černému Dr. za vedení práce, cenné rady a komentáře, dále své rodině za trpělivost a podporu.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem tuto práci vypracoval samostatně, na základě uvedené literatury.

V Praze, 18.8.2011

Podpis

Abstrakt

Melanin funguje jako filtr slunečního záření. Za množství a typ produkovaného melaninu jsou odpovědné geny, ale i UV záření je schopno indukovat syntézu melaninu. Zdá se, že UV záření bylo v evoluci člověka určujícím faktorem, na který se musela jeho barva pleti adaptovat. Původní barva pleti byla světlá, ale po ztrátě srsti se vyvinula tmavá pigmentace. Vysoké hladiny UV záření v oblasti rovníkové Afriky představovaly selekční tlak na tmavou pigmentaci, protože UV záření má na kůži škodlivý vliv. Na druhou stranu je nutné, aby byla kůže dostatečně světlá, tak aby mohla část UV záření projít a zahájit tak syntézu vitamínu D.

Po rozšíření prvních lidí z Afriky, došlo ke ztrátě pigmentace jako adaptace na nové hladiny UV záření v nových regionech. Na formování barvy pleti se podílejí i další faktory jako je výživa nebo sexuální selekce, ale těm je přikládán spíše druhořadý význam. V důsledku tohoto rozšíření vznikly nejrůznější odstíny barvy pleti typické pro dané oblasti. Mezi populacemi je v tomto znaku vysoká variabilita, zatímco uvnitř populací je tato variabilita velmi nízká, což svědčí o intenzivním přírodním výběru. Bylo také prokázáno, že odlišnost v pigmentaci má spojitost s civilizačními chorobami, jako je rakovina.

Rozdíly v barvě pleti se odrazily i v sociálním postavení a daly tak v minulosti vzniknout diskriminačním a rasovým teoriím.

Klíčová slova

melanin, pigmentace, folát, vitamin D, selekce, SNP (jedno nukleotidový polymorfismus), UV (ultrafialové) záření

Abstract

Melanin acts as a solar radiation filter. Genes are responsible for the amount and the type of the melanin produced, however also an UV radiation is able to induce a melanin synthesis. It appears that the UV radiation has been the determining factor in the human evolution to which the skin colour had to adapt. The original colour of skin was fair and pigmentation has developed after the loss of fur. High levels of UV radiation in equatorial Africa presented a selection pressure for dark pigmentation due to its negative effect on skin. On the other hand, it is important that the skin is bright enough so that a part of the UV radiation could pass through and launch the synthesis of vitamin D.

When anatomically modern humans spread out of Africa, a decrease in pigmentation occurred in order to adapt for new levels of the UV radiation in new regions. Nutrition and sexual selection also have an effect on the formation of the skin colour but they have rather secondary importance. The variability of this trait is high between populations but very low within the populations, what testifies to a very intense natural selection. It has also been proven that there is a connection between civilization diseases, such as cancer.

Differences in the skin colour have also been and still are important for social status of the individual and provided basis for human discriminations and race theories.

Key words

Melanin, pigmentation, folate, vitamin D, SNP (single nucleotide polymorphism), UV (ultraviolet) radiation

Obsah

1. Úvod	7
2. Zbarvení kůže.....	8
2.1. Melanin, melanocyty a melanogeneze	8
2.2. Regulace tvorby pigmentu	10
3. Genetické základy	11
4. Geografická distribuce	13
5. Evoluční aspekty	15
5.1. Evoluční mechanismy.....	15
5.2. Faktory prostředí	15
5.3. UV záření	16
5.3.1. Škodlivé účinky.....	16
5.3.2. UV jako selekční síla	17
5.4. Zisk pigmentace, opalování	18
5.5. Evoluce tmavé pigmentace	19
5.5.1. Folát.....	19
5.5.2. Rakovina kůže	19
5.5.3. Tmavá pigmentace a imunitní odpověď	20
5.6. Zesvětlení pleti – Depigmentace	20
5.6.1. Vitamin D	20
5.6.2. Zemědělství, strava a nemoci	21
5.6.3. Sexuální selekce a pohlavní dimorfismus	21
5.6.4. Genetický drift	22
6. Dopad na zdraví	23
7. Sociokulturní dopady	24
8. Závěr	26
Seznam použité literatury	27

1. Úvod

Barva pleti je jedna z nejvíce rozmanitých vlastností, ve kterých se lidé liší. Barvu pleti ovlivňuje několik faktorů. Hlavním determinantem barvy pleti je melanin, pigment, jenž se vyskytuje v lidském těle ve dvou formách – eumelanin a feomelanin a právě kombinace těchto typů melaninu dává vznik rozdílným barevným odstínům pleti. Nejtmavěji zbarvení lidé se vyskytují v okolí rovníku, zatímco nejsvětleji zbarvení lidé v oblastech severní Eurasie a na severu Ameriky.

Funkce melaninu je přisuzována ochraně hlubších vrstev pokožky, respektive ochrana proti množství UV záření, které propustí. Působení UV záření má celkově škodlivé účinky pro lidskou kůži mimo jedné výjimky – syntézy vitaminu D. Množství vyprodukovaného melaninu je regulováno geny, ale významnou roli zde hrají faktory prostředí jako UV záření nebo strava.

Z evolučního hlediska je barva pleti výsledkem působení dvou protichůdných faktorů a možnou roli zde sehrála i sexuální selekce. Jedním z nich je ochranná funkce melaninu proti UV záření. Tmavá pigmentace znamená více melaninu a propouští méně UV záření. To je důležité z hlediska rizika rakoviny kůže, a zejména pro zachování folátu, který je fotosenzitivní a po styku s UV zářením je rozkládán. Druhým faktorem je selekční tlak preferující světlou pigmentaci, v důsledku propuštění více UV záření a možnost syntézy většího množství vitaminu D.

První část této práce se zabývá syntézou melaninu, faktory které ji ovlivňují, geny účastníci se melanogeneze a geografickému rozšíření různých typů barvy kůže ve světě. Závěrečné kapitoly se pak věnují selekčním mechanismům a hypotézám o vývoji barvy lidské pleti, která se během evoluce měnila. Na konci jsou zmíněné důsledky pro lidské zdraví a sociokulturní dopady.

2. Zbarvení kůže

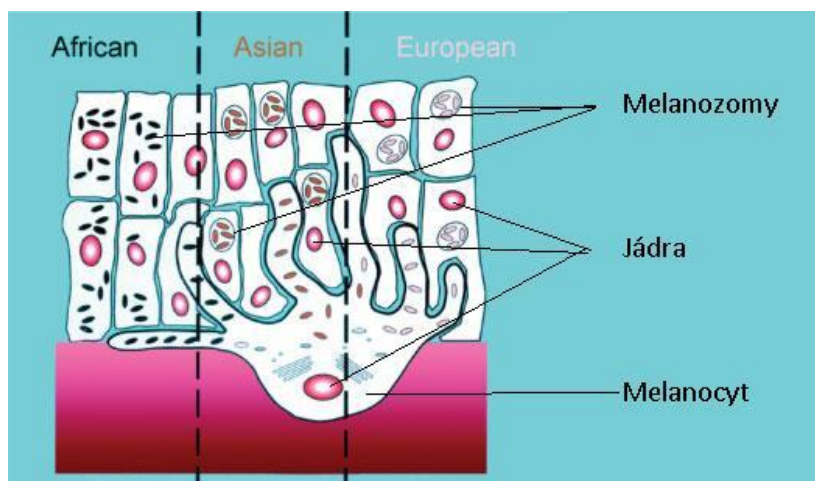
2.1. Melanin, melanocyty a melanogeneze

Melanin je organický polymer, pigment, vyskytující se téměř ve všech organismech, člověka nevyjímaje. V lidských kožních buňkách se vyskytují dvě formy melaninu – eumelanin, zodpovědný za hnědé až černé zbarvení a pigment červenožlutý – pheomelanin (Wakamatsu a Ito, 2002). Melanin funguje jako optický filtr, regulující průnik UV záření do hlubších vrstev pokožky jeho rozptylem, a jako chemický filtr schopný absorbovat látky, které mohou být toxické nebo karcinogenní v důsledku působení fotochemických reakcí (Kollias et al., 1991). Na odlišných místech těla jsou různé formy melaninu, a ty rozdílným způsobem reagují s UV zářením (Kollias et al., 1991). Melanin je syntetizován ve specializovaných buňkách, melanocytech, respektive v jejich sub-buněčných organelách – melanozomech.

Melanocyty jsou dendritické, pigmentové buňky odvozené od neurální trubice, nacházející se ve spodních vrstvách pokožky, stratum basale, v oku, vnitřním uchu a mozkových plenách. Jsou schopné produkovat melanin uvnitř specializovaných subbuněčných organel melanozomů (Schiaffino, 2008).

Melanozomy jsou buněčné organely ovoidního tvaru, odvozené od endozomálních prekurzorů, nejspíše lysozomu (Raposo et al., 2001). Pokud melanozom obsahuje dostatečné množství melaninu, označuje se za zralý. Takovýto melanozom je transportován přes dendritické výběžky melanocytů do sousedních keratinocytů. Uvnitř těchto buněk je cytoskeletálním systémem regulována distribuce melanozomů, mikrotubuly drží melanozomy v okolí jádra, kde vytvářejí tzv. jadernou „čepici“, která slouží jako ochrana před UV zářením (Montagna et al., 1991), naproti tomu aktinová filamenta distribují melanozomy do periferních částí buňky (Gross et al., 2002). Ačkoli je dobře známa biologie melanocytů i keratinocytů, mechanismus transportu není doposud dostatečně objasněn (Gillbro a Olsson, 2011).

Rozdílné vlastnosti, jako jsou počet, struktura, distribuce a obsah melaninu v melanosomech společně formují barvu pleti. Barva pokožky je výsledkem poměru eumelaninu a pheomelaninu, melanozomy ve světlém typu kůže jsou méně pigmentované, mají v průměru 400 nm a shlukují se do skupin po třech až osmi. Tmavě pigmentovaná pokožka obsahuje více melaninu v melanozomech, jsou přibližně dvakrát větší a vyskytují se převážně samostatně (Alaluf et al., 2002; Kollias, 1991). Množství a poměr typů melaninů v melanozomech dávají vzniknout rozdílným odstínům barvy pleti u různých populací.



Obrázek č. 1

Rozdílné typy distribuce a velikosti melanozomu u různých populací
(Převzato a upraveno od Barsh, 2003)

Melanogeneze je proces při kterém jsou produkovány pigmenty - melaniny. Oba typy melaninu jsou syntetizovány z amino kyseliny tyrozinu v biosyntetické dráze závislé na tyrozináze (Lin a Fischer, 2007).

Tyrozináza je klíčovým enzymem melanogeneze. Je to glykoprotein nacházející se na membráně melanozomu, mající vnitřní melanozomovou doménu s katalytickou funkcí a je důležitým katalyzátorem v prvních fázích produkce melaninů – hydroxylace tyrozinu na L-dihydroxyfenylalanin (L-DOPA) a následná oxidace L-DOPA na L-dopaquinone (Hearing, 1993). Zde se biosyntetická cesta liší podle typu melaninu, který má být syntetizován. Při syntéze eumelaninu je rozhodující přítomnost TRP (Tyrosine-related protein) 1 a 2. Pro feomelanin je důležitá přítomnost thiolu obsahující cystein nebo glutathionu. Feomelanin je ale méně stabilní vůči slunečnímu záření a jeho nestálost může vyvolat oxidativní stres a následné poškození DNA, superoxidovými a hydroxylovými radikály (Lin a Fischer, 2007).

2.2. Regulace tvorby pigmentu

Pigmentace je ovlivněna několika faktory. Důležitou roli zde hrají parakrinní a autokrinní stimulatory, melanotropní hormony, především α -melanin stimulující hormon (α -MSH), který je produkován samotnými melanocyty a sousedícími keratinocyty (Gillbro a Olsson, 2011). α -MSH se váže na receptor, melanocotin-1 receptor (MC1R), což je G-protein nacházející se na membráně melanocytů. Navázání α -MSH na MC1R aktivuje adenyl cyklázy, zejména pak produkce cAMP vedoucí k fosforylaci cAMP responsive-element-binding proteinu (CREB). CREB je transkripční faktor mimojiné zvyšující transkripční aktivitu microphthalmia transcription factor (MITF). MITF efektivně aktivuje expresi genu pro enzymy účastnící se melanogeneze, jako tyrozinázu, TRP1 a TRP2, nezbytné pro produkci eumelaninu (Gillbro a Olsson, 2011). Celý tento proces v podstatě mění biosyntézu pigmentu, z feomelaninu na eumelanin. Zvýšená produkce eumelaninu vede k tmavšímu zbarvení pokožky a její ochrany před UV zářením a rizikem vzniku rakoviny (Schiaffino, 2010).

Na MC1R se za přítomnosti atraktinu (ATRAN) může navázat agouti signaling peptide (ASIP), který výrazně snižuje aktivitu tohoto receptoru a zajišťuje tak převládající syntézu feomelaninu (Nan et al., 2009).

Významným stimulatorem melanogeneze je UV záření, které prezentuje hlavní faktor životního prostředí vedoucí ke zvýšení aktivity MC1R, řízené produkcí α -MSH keratinocyty. Po dopadu UV záření na keratinocyty se jejich produkce α -MSH zvýší až 30krát. UV zářením indukovaná melanogeneze je opalování (Lin a Fischer, 2007).

Produkce pigmentu může být také stimulována látkami tvořící se při poškození DNA UV zářením a jejími následnými opravami. Jedná se zejména o thyminové diméry a cyklobutan-pyrimidinové diméry, které vznikají po ozáření DNA UVB (~295–315 nm). Thyminové diméry přímo aktivují tumor supresorový gen p53, který je důležitý pro opravy DNA a apoptózu, a mimojiné reguluje expresi genu pro tyrozinázu (Agar a Young, 2005).

Nezanedbatelným faktorem, ovlivňujícím zbarvení kůže jsou pohlavní hormony. Několik studií ukázalo spojitost mezi estrogeny a melanocyty. U žen v těhotenství nebo žen užívajících hormonální antikoncepci se může objevit zvýšená pigmentace, případně i melasma (Gillbro a Olsson, 2011). U kastrováných mužů bylo pozorováno méně intenzivní opálení v důsledku nedostatečné produkce pohlavních hormonů ovlivňujících syntézu melaninu (Beneš, 1994).

3. Genetické základy

Předpokládá se, že zbarvení lidské pokožky je regulováno několika geny, které mají několik genetických variant. Geny ovlivňující proces melanogeneze byly objeveny na zvířecích modelech nebo zkoumány na lidských patologiích zbarvení kůže. Každý gen může mít několik alel a polyfaktoriální typ dědičnosti tohoto znaku dává vznik širokému spektru odstínů lidské kůže.

Pro tuto kapitolu jsem vybral několik genů, které jsou v současnosti nejvíce probádanými a jejich účast na výsledné barvě pleti má nepostradatelný význam.

Jedním z nejvýznamnějších a nejvíce prozkoumaných genů, podílejících se na barvě pleti je gen MC1R kódující melanocortin-1 receptor. MC1R má klíčovou roli v přepínání produkce z feomelaninu na eumelanin a opačně. Tento gen prokazuje obrovský polymorfismus na celém světě. Nejnížší variabilita tohoto genu byla objevena v Africe (Harding et al. 2000), přestože africké populace vykazují obvykle v jiných lokusech polymorfismus vyšší než populace jiné (Przeworski, 2000). Také ostatní tmavě pigmentované populace jako jižní Asiaté nebo Papuánci vykazovali nízký polymorfismus, což poukazuje na silné funkční omezení MC1R u tmavě pigmentovaných populací (Parra, 2007). Přestože byly objeveny tři nesynonymní mutace v jižní Africe, usuzuje se, že by tyto mutace mohly být selekčně neutrální, což by podporovalo předpoklad selekčního tlaku na zachování MC1R kódující oblasti u Afričanů (Makova a Norton, 2005).

Na rozdíl od Afriky je polymorfismus MC1R vyšší v ostatních regionech jako východní Asie, jihovýchodní Asie a v Evropě. Pro asijské populace je typické rozšíření dvou nesynonymních variant, Val92Met a Arg163Gln (Parra, 2007). Val92Met je varianta rozšířená mezi Asiaty obecně s postupným poklesem od jihovýchodu k severozápadu Asie (Makova a Norton, 2005) a několik studií prokázalo přibližně dvakrát nižší afinitu α -MSH na MC1R, kódovaného touto variantou genu (Sturm, 2001). U východních a jihovýchodních Asiátů byla varianta Arg163Gln pozorována se 70% četností. Zajímavé je, že tato alela byla objevena u několika původních obyvatel amerického kontinentu, což podporuje hypotézu původu domorodých Američanů ze severovýchodní Asie (Makova a Norton, 2005). Nejvyšší frekvence Arg163Gln je u Tibetanů, až 85%, pravděpodobně v důsledku genetického driftu a nejnižší u Ujgurů cca 40%. Tato snížená frekvence je pravděpodobně způsobena díky střetům s evropskými populacemi, v důsledku obchodu a cestování po Hedvábné stezce (Makova a Norton, 2005). V současné době však není úplně známý funkční význam substituce Arg163Gln, další studie jsou nutné k osvětlení vlivu této varianty na pigmentaci u Asiátů (Rana, 1999).

V Evropě se situace výrazně liší. Bylo objeveno přes třicet alel MC1R, z nichž nejméně devět se vyskytuje ve frekvenci vyšší než 1 % u různých Evropských populací (Sturm, 2001). Zajímavé je, že sedm z těchto alel má větší podíl účasti na formování světlé komplexe (světlé nebo rzzavé vlasy a světlá pokožka), zejména varianty Asp84Glu, Arg151Cys, Arg160Trp a Asp294His. Slabší spojitost s tímto fenotypem prokázaly tyto tři mutace Val60Leu, Val92Met, a Arg163Gln (Duffy, 2004). Funkčně vykazují některé z těchto variant sníženou schopnost navázání α -MSH, aktivování adenyl cyklázy nebo kombinaci obou, což vede k převážné produkci feomelaninu. Nositelé těchto funkčních variant se hůře opalují a snadněji se spálí při vystavení slunečnímu záření.

Pro vývoj světlé pokožky je třeba biosyntetické dráhy, zahrnující specifickou morfogenezi melanozomů a proces melanogeneze. SLC24A5 (solute carrier family 24 member 5), též nazývaný zlatý¹ gen, ovlivňuje tyto procesy a tím přispívá k výsledné barvě pleti. Tento gen kóduje katex (kationtový výměník) nacházející se v melanocytech (Lamason et al., 2005). Bylo objeveno několik variant tohoto genu, ale zatím pouze jedna nesynonymní. Jedná se o Ala111Thr vyskytující se téměř výhradně u evropské populace, čímž tvoří 25-38% rozdíl v barvě pleti vůči Afričanům a jihovýchodním Asiatům. Usuzuje se, že africká a asijská forma je původní, zatímco evropská forma je odvozená (Lamason et al., 2005). To rovněž poukazuje na rozdílný mechanismus vzniku světlé pokožky mezi Evropany a Asiaty (Norton, 2007).

Gen SLC45A2 (solute carrier family 45 member 2), nebo také označovaný jako MATP (membrane-associated transporter protein), kóduje sodíko-vodíkový výměník, který reguluje pH v melanocytech, čímž mění aktivitu tyrozinázy v melanozomech a tím i výslednou barvu pleti (Nan et al., 2009, Smith et al., 2004). Nesynonymní SNP Phe374Leu je zodpovědný za tmavší barvu kůže, vlasů, ale i očí (Graf et al., 2005). V nejvyšším zastoupení je u evropských populací, nižší frekvence byly popsány u populací Blízkého východu, střední Asie a severní Afriky. V jiných oblastech světa se tato mutace vyskytuje jen zřídka (Graf et al., 2005, Norton et al., 2007). U Afroameričanů naopak tato mutace způsobuje vznik světlejší barvy pleti (Norton et al., 2007). Obecně se usuzuje, že původní forma tohoto genu je zodpovědná za vyšší produkci melaninu.

OCA2(oculocutaneous albinism II), také nazývaný P-gen, kóduje pH regulující kanál v melaocytech a tím přispívá k optimální aktivitě tyrozinázy (Fuller et al., 2001). Tento gen vykazuje polymorfismus His615Arg, vyskytující se výhradně u populací východní Asie, přičemž v jiných populacích nebyl doposud nalezen. To podporuje hypotézu odlišného mechanismu vzniku

¹ Název zlatý gen je odvozen od modelového organismu *Danio rerio* (mezi akvaristy známé jako zebříčka), kde byl tento gen objeven a ve kterém mutace v SLC24A5 způsobila změnu barvy na zlatavou (Lamason et al., 2005).

světlé barvy pleti mezi Evropany a Asiaty (Norton, 2007, Edwards, 2010). Nositelé odvozené alely (Arg) mají nižší hladinu melaninu v melanozomech než nositelé alely původní (Edwards, 2010).

ASIP (agouti signaling peptide) je gen kódující produkt vážící se na MC1R, jako jeho antagonistu, spouštějící produkci feomelaninu. ASIP je asociován s tmavou kůží, tmavými vlasy a očima (Bonilla, 2005, Norton, 2007). Polymorfismus 8818G>A se projevuje světlejší barvou pokožky a u některých populací může přispívat ke snížení pigmentace (Bonilla, 2005).

Dalším genem ovlivňující pigmentaci lidské pleti je gen TYR kódující tyrozinázu. Ta hraje určující roli v procesu melanogeneze. Ser192Tyr je nesynonymní mutace spojená se světlejší barvou pleti, a mohla by být považována jako jedna z určujících rozdílů mezi evropskými a africkými populacemi (Shriver et al., 2003).

Gen KIT ligand (KITLG) ovlivňuje proliferaci, migraci a přežití melanocytů a podílí se na celkovém zbarvení pleti. Jeho mutace A326G je spojována s variací barvy pleti u Afroameričanů, potomků afrických a evropských populací. Původní alela se vyskytuje s 92% frekvencí u Afričanů a jen v 8% u evropských populací (Miller et al., 2007).

4. Geografická distribuce

Lidská pigmentace vykazuje velké rozdíly mezi hlavními geografickými oblastmi, ale i uvnitř populací, kde však nejsou rozdíly v pigmentaci tak markantní, respektive 88 % mezi oblastmi a až 9 % uvnitř populací. To se zdá být neobvyklý typ rozšíření, neboť většina genetické diverzity ukazuje na přibližně 10% rozdíly mezi hlavními geografickými oblastmi (Relethford, 2002). Lidé mající nejtmaší pleť se vyskytují okolo rovníku – sub-saharská Afrika, jižní Asie, Melanésie a Austrálie. Naopak lidé s nejsvětleší pleť se nacházejí v severní Evropě. Přibývajícím vzdáleností od rovníku směrem k pólům na obou polokoulích, vytváří gradient barvy pleti, jehož extrémy jsou, tmavě zbarvení lidé na rovníku a světlá barva pleti v oblastech okolo pólů. Tento gradient koreluje se zeměpisnou šířkou a UV zářením (Relethford, 1997). UV záření není na obou polokoulích stejné, na jižní polokouli dopadá v průměru více UV záření než na severní polokouli ve srovnatelných zeměpisných šířkách (McKenzie a Elwood, 1990).

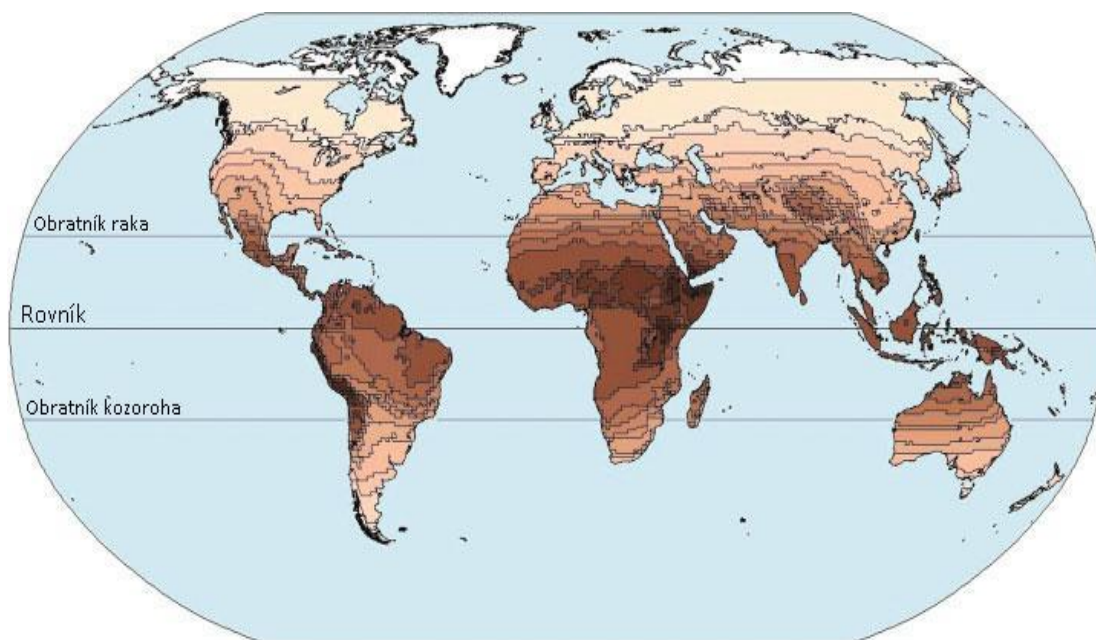
To se projevilo i na barvě pleti. S rostoucí zeměpisnou šířkou klesá intenzita UV záření a tím i pigmentace – za každých 10 stupňů zeměpisné šířky klesá u obyvatelů severní polokoule pigmentace o 8,2 % u mužů a o 8,1 % u žen. Na jižní polokouli je situace obdobná – za každých 10 stupňů klesá pigmentace u mužů o 3,3 % a 4,7 % u žen (Relethford, 1997). Situace dnes je tedy

taková, že lidé žijící na jižní polokouli mají tmavší plet' díky vyšší intenzitě slunečního UV záření (Relethford, 1997).

Odlišnost intenzity UV záření na severní a jižní polokouli je způsobena několika faktory jako ozonová koncentrace, atmosférická turbidita (znečištění vzduchu) a vzdálenost Země od Slunce. Tyto faktory jsou proměnlivé², z čehož vyplývá, že v minulosti mohla být intenzita UV záření na obou polokoulích rozdílná, což by pravděpodobně vedlo i k odlišné distribuci barvy pleti, zejména pokud se měnila vzdálenost Země od Slunce (McKenzie a Elwood, 1990).

Jiné vysvětlení pro hemisferickou rozdílnost v barvě pleti je, že větší podíl obyvatelné země na jižní polokouli leží blíže rovníku, tedy v oblasti, kam dopadá v ročním průměru více UV záření. Naproti tomu drtivá většina obyvatelné země na severní polokouli, leží severně od obratníku raka, tedy v oblasti s nízkým ročním průměrem UV záření. Toto nerovnoměrné rozdělení kontinentů vůči hemisférám, mělo výrazný vliv na lidskou pigmentaci (Chaplin a Jablonski, 1998).

Odpověď na to proč mají ženy na obou polokoulích světlejší pokožku než muži ve stejných zeměpisných šířkách, bude zodpovězena v následující kapitole.



Mapa č. 1
Geografická distribuce lidské pigmentace
(převzato a upraveno od Chaplin, 2004)

² Uvádí se, že minimální vzdálenost Země od Slunce se mění přibližně jednou za 26 000 let (Relethford, 1997, podle Baugher, 1988).

5. Evoluční Aspekty

5.1. Evoluční mechanismy

Pigmentace kůže je pravděpodobně jedna z nejlepších ukázek působení přírodního výběru na člověka. Nejstarší homininé měli patrně světle zbarvenou nebo nepigmentovanou pokožku, pokrytou černou nebo tmavou srstí, podobnou té, jakou dnes můžeme pozorovat u šimpanzů.

Vývojem efektivnějšího termoregulačního systému, v důsledku zvýšené aktivity a velmi teplého klimatu, došlo ke ztrátě ochlupení. Po ztrátě ochlupení se lidská pokožka tmavě pigmentovala jako adaptivní odpověď na vysoké hladiny UV záření v rovníkové oblasti (Jablonski a Chaplin, 2010).

Tmavě pigmentovaná pokožka se v rodu *Homo* začala objevovat již během éry *Homo erectus*, přibližně jeden milion let před současností (Rogers, 2004), jako účinná ochrana před škodlivými vlivy slunečního záření. Melanin, především ve formě eumelaninu, znemožňuje pronikání UV paprsků do hlubších vrstev pokožky a tím pomáhá zbránit nežádoucím procesům jako fotolýze folátu, úžehu nebo rakovině kůže (Jablonski a Chaplin, 2010).

Když ale následně naši předkové migrovali z Afriky, vyvinuly se u nich různé stupně depigmentace (zesvětlení pleti) tak aby byl umožněn dostatečný průnik UVB záření (ultrafialové záření typu B), které v kůži iniciuje syntézu vitamínu D, nezbytného pro lidský metabolismus (Jablonski a Chaplin, 2000).

Významným selekčním tlakem při formování barvy pleti nebyla jen hladina UV záření, ale, jak předpokládají některé hypotézy i sexuální selekce, strava a imunitní odpověď (Aoki 2002, Khan a Khan, 2010). Lidská pigmentace je tedy výsledkem dvou protichůdných faktorů – musí být dostatečně tmavá, aby ochránila spodní vrstvy kůže, ale také dostatečně světlá aby ještě mohla probíhat syntéza vitamínu D.

5.2. Faktory prostředí

Hlavním environmentálním faktorem ovlivňujícím lidskou pigmentaci je UV záření, ale i další faktory spojené se zeměpisnou šířkou nebo sluneční aktivitou, jako jsou teplota, srážky nebo vegetace, zde hrají roli. Tyto minoritní faktory spíše ovlivňují barvu pleti nepřímo regulací působení UV záření (Chaplin, 2004).

Například letní srážky korelují s tmavší barvou pleti, předpokládá se, že zesilují účinek UV záření. Letní srážky, zejména v teplých oblastech podporují pocení. Pocení vyvolává lepší prokrvení kůže, čímž se do svrchnějších vrstev pokožky dostane krev a v ní obsažené živiny, které

se tak vystaví škodlivým účinkům UV záření. Vlhká pokožka umožňuje lepší propustnost pro UV záření změnou lomu světla, čímž se zvýší riziko úžehu a poškození živin, takže tmavěji zbarvená pleť je jistě výhodou (Moehrle et al., 2000)

5.3. UV záření

Sluneční ultra fialové (UV) záření bylo vždy součástí životního prostředí člověka. UV záření je charakterizováno vlnovou délkou delší než rentgenové záření (100 nm), ale kratší než viditelné světlo (400 nm). V rámci tohoto rozmezí lze rozlišit tři typy UV záření: UV typu A (UVA, 315-400nm), UV typu B (UVB, 280-315nm) a UV typu C (UVC, 100-280nm). UVC záření je kompletně rozptýleno v atmosféře, UVB je v atmosféře rozptýleno jen částečně, zatímco UVA atmosférou prochází bez většího rozptylu (Galagher a Lee, 2006). Na zemský povrch tedy dopadá kombinace UVA a UVB záření.

Intenzita obou záření se mění v závislosti na místě a ročním období. Hladina UVB je více proměnlivá v síle a distribuci než UVA. Nejvíce UVB dopadá v oblasti rovníku, suších regionech a ve vysokých nadmořských výškách. Geografické rozšíření je ovlivněno zeměpisnou šířkou díky rozptylu v atmosféře. Zatímco africký kontinent přijímá vysoké a stálé dávky UVB, severní Evropa a Asie jen zanedbatelné množství. Naproti tomu UVA záření dopadá na zemský povrch znatelně více, vykazuje větší proměnlivost a vyšší intenzitu v oblasti tropů, ale mimo tropické regiony je množství UVA záření nižší a stálejší (Jablonski a Chaplin, 2010).

5.3.1. Škodlivé účinky

Vystavení se UV záření, ať slunečnímu nebo umělému, sebou přináší zdravotní rizika. Prvotní efekt nadměrného vystavení se UV záření je úžeh, který může vést až k poškození potních žláz a jejich případné infekci (Jablonski a Chaplin, 2000). Je známo, že UV záření je karcinogenní, při časté expozici může také docházet k vážným zdravotním komplikacím a onemocněním.

Zejména u světle pigmentovaných populací, dochází ke zvýšenému riziku rakoviny kůže (rakovina rtu, karcinom bazálních buněk, spinocelulární karcinom a kožní melanom), poškození očí (kortikální katarakta, nádory spojivek a oční melanom), autoimunitním a virovým onemocněním (Galagher a Lee, 2006), zatímco tmavší pleť je mnohem méně citlivá na různé typy rakoviny kůže (Schiaffino, 2010).

Komplikace způsobené UV fotolýzou folátu, budou zmíněné v následujícím textu.

5.3.2. UV záření jako selekční síla

UV záření je, a v evoluci barvy pleti bylo, silnou a tvořivou silou. Lidská pokožka tvoří rozhraní mezi tělem a slunečním zářením, proti kterému se vyvinula obrana v podobě pigmentace (Agar a Young, 2005).

První z našich předků vyskytující se v rovníkové Africe, byli vystaveni vysokým dávkám kombinace UVA a UVB záření, které jsou pro tuto oblast typické po celý rok. Prostředí s vysokými hladinami UV záření, vytváří silný selekční tlak, vedoucí k evoluci trvale tmavé konstitutivní³ pigmentace a také ke schopnosti zvýšit produkci eumelaninu během sezónních výkyvů hladin UVB (Jablonski a Chaplin, 2010). Důkazem toho je, u afrických populací nevyskytující se, funkční polymorfismus v MC1R lokusu, jednoho z hlavních regulátorů produkce eumelaninu, který díky působení negativní selekce svědčí o silném selekčním tlaku na udržení tmavé pigmentace (Makova and Norton, 2005).

Zdá se, že populace obývající oblasti s vysokými hladinami UV záření po velmi dlouhou dobu, jsou populacemi nejtmavěji pigmentovanými, jako například australští domorodci nebo Etiopané. Protože u těchto populací byly naměřeny podobné hodnoty pigmentace a obývají oblasti s vysokým UV zářením dostatečně dlouho, je pravděpodobné, že by se mohly přibližovat hranici, kde už nebude biologicky možné získat tmavší pigmentaci (Chaplin, 2004).

Když začali lidé migrovat z oblasti rovníkové Afriky (do jižní Afriky a obecně pryč z afrického kontinentu), dostali se do prostředí s nižším ročním průměrem UV záření a jinou kombinací sezónních výkyvů UVA a UVB, což vedlo k depigmentaci. Světlejší barva pleti je selekční výhodou v oblastech s nižším příjmem UVB záření, kvůli syntéze vitamínu D (Jablonski a Chaplin, 2010).

Anatomicky moderní lidé a homininé se mohli z tropických oblastí rozšířit několikrát a nezávisle na sobě. To vedlo k evoluci depigmentovaného fenotypu rozličnými cestami na odlišných genetických základech. Osídlení středních zeměpisných šířek (přibližně mezi 23° až 46° severní a jižní šířky) vedlo ke vzniku částečně depigmentovaných fenotypů se schopností se opalovat, tedy se schopností modifikace konstitutivní pigmentace díky opalování, za vzniku pigmentace fakultativní. (Jablonski a Chaplin, 2010).

³ Konstitutivní pigmentace je pigmentace neexponované oblasti kůže, tedy zbarvení kůže ovlivněné geny, nikoli faktory prostředí. Naproti tomu fakultativní pigmentace je zbarvení ovlivněné faktory prostředí.

5.4. Získaná pigmentace, opalování

Opalování je adaptací na sezónní výkyvy UV, především UVB záření, a v evoluci člověka se tato schopnost vyvinula několikrát, pravděpodobně jako kombinace mutací v genech podílejících se na formování barvy pleti (Jablonski a Chaplin, 2010). Opalování probíhá dvěma mechanismy: okamžitá pigmentace (IPD – Immediate pigment darkening) a opožděná opalovací reakce (DTR – Delayed tanning reaction) (Agar a Young, 2005).

Okamžitá pigmentace je reakce kůže na UVA záření o vlnové délce přibližně 340 nm. Projevuje se jako našedlé zbarvení, které postupně přechází do hnědé barvy, řádově v minutách až dnech v závislosti na velikosti dávky UV záření. Tato přechodná změna barvy kůže není způsobená produkcí nového melaninu, ale je výsledkem prostorového přeuspořádání melanozomů v melanocytech a keratinocytech a fotooxidací existujícího melaninu (Routaboul et al., 1999). Předpokládá se, že okamžitá pigmentace je podmíněna absorbcí a rozptylem fotonů UV záření na povrchu kůže, a kůže tím zajišťuje ochranu spodních vrstev před poškozením (Jablonski a Chaplin, 2010).

Opožděná opalovací reakce je odlišný proces, na kterém se podílejí oba typy UV záření, UVB i UVA. Změna barvy kůže se vyvíjí, díky tomuto procesu postupně a viditelných změn dosáhne během několika hodin až několika dnů (3-4 dny) po vystavení UV záření, přičemž maximální pigmentace je dosaženo v rozmezí deseti dnů až čtyř týdnů podle přijatého množství UV záření. Opožděná opalovací reakce způsobuje přeskupení melaninu více k povrchu kůže, vnitrobuněčný přesun melanozomů blíže jádru a zvyšuje produkci nově syntetizovaného eumelaninu (Tadoroko et al., 2005). Výhoda v opožděné opalovací reakci je právě v tom, že je opožděná. Při pomalu stoupající hladině UVB záření na jaře v zeměpisných šířkách mimo tropy, umožňuje průnik UVB záření do hlubších vrstev kůže a tím syntézu previtaminu D do zásob, dříve než bude kůže opálena a bude tak méně propustná pro UVB záření, čímž se produkce previtaminu D sníží. Také efektivně snižuje riziko úžehu a jeho škodlivých účinků.

Oba tyto procesy zajišťované opožděnou opalovací reakcí, se zdají být důležitým faktorem v evoluci člověka, neboť první lidé trávili většinu času volně v přírodě nekryti oděvem a schopnost opalování jim tak zajistila kompromis: ochranu před škodlivým vlivem UV záření a dostatečnou produkci vitaminu D (Jablonski a Chaplin, 2010).

Protože změny v organismu při opalování mohou vést k různým typům rakoviny kůže (Gallagher a Lee, 2006), nahlíží se dnes na opalování jako na nedokonalou adaptaci na UV záření.

5.5. Evoluce tmavé pigmentace

5.5.1. Folát

Sluneční záření nepoškozuje jenom lidskou pokožku, ale také některé esenciální chemické sloučeniny, zejména folát. Folát je derivát vitamínu B a je nezbytný pro správnou syntézu a opravu DNA. Lidské tělo přijímá folát ve stravě a jeho hladina je citlivá ke dvěma faktorům, k etanolu a k množství přijatého UV záření (Jablonski a Chaplin, 2000). UV záření způsobuje fotolýzu folátu v jeho hlavní formě 5 - methyltetrahydrofolát (5- MTHF), stejně jako jeho degradaci vlivem reaktivních forem kyslíku (Jablonski a Chaplin, 2010, podle Off et al., 2010). Nedostatek folátu způsobený UV zářením může vést k velmi vážným komplikacím během těhotenství, jako jsou defekty neuralní trubice, těžké poškození plodu a spontánní potraty (Jablonski a Chaplin, 2000).

Folát se nejvíce uplatňuje v rychle se dělících buňkách, jako jsou buňky embrya nebo v semenotvorných kanálcích a jeho nedostatek tedy může potenciálně ovlivnit plodnost mužů i žen (Jablonski a Chaplin, 2010).

Nedostatek folátu vyvolaný prostřednictvím interakce s UV zářením byl primárním selektivním tlakem, který vyústil ve vývoj tmavé pleti (Jablonski a Chaplin, 2000). Ochrana folátu pigmentací je z evolučního hlediska velmi významná, neboť jeho účast v metabolických procesech přímo ovlivňuje reprodukci a vývoj plodu. K evoluci tmavé pigmentace v tomto kontextu došlo intenzivním přírodním výběrem, vzhledem k náchylnosti folátu vůči UV záření a reaktivním formám kyslíku (Jablonski a Chaplin, 2010).

5.5.2. Rakovina kůže

Nedostatečná pigmentace a příjem přílišného množství UV záření může vést k rakovině kůže. Z evolučního pohledu je význam rakoviny kůže jako selekčního tlaku na tmavou pigmentaci zpochybňován, protože se ve většině případů projeví až v post-reprodukčním věku, tedy rakovina kůže pravděpodobně neměla účast na vývoji tmavé pigmentace (Jablonsky a Chaplin, 2000).

Na druhou stranu je možné, že přítomnost starších jedinců v lidské populaci, kteří se rakovině kůže úspěšně vyhnuli, mohla přispět ke zvýšení celkové rozmnožovací schopnosti v rámci rodu, předáváním zkušeností nebo společnou péčí o potomky reprodukčně aktivních jedinců, což by mohlo zkrátit interval mezi další reprodukcí a přinášet selekční výhodu (Juzeniene et al., 2009).

5.5.3. Tmavá pigmentace a imunitní odpověď

Pigmentace hraje také zřejmě roli v imunitní odpovědi. Byla prokázána účast melanocytů a melanozomů na inhibici procesů spojených s bakteriální proliferací a dalšími infekcemi kůže a škráry způsobené parazitickými infekcemi a houbami (Mackintosh, 2001). Vzhledem k podobnostem mezi melanozomy a lysozomy, a obsahem některých lysozomálních enzymů v melanozomech, předpokládá tato hypotéza účast melanozomů v lysozomální degradační dráze. Fagozomy jsou z povrchu keratinocytů transportovány do melanozomů (Mackintosh, 2001, podle Schraermeyer, 1995). Tmavší pokožka obsahuje větší a více četné melanozomy a tedy, pokožka obsahující nižší počet melanozomů může být náchylnější k nemocem (Mackintosh, 2001).

5.6. Zesvětlení pleti – Depigmentace

Protože se depigmentace vyvinula pozitivně selekčním mechanismem několikrát v historii anatomicky moderního člověka, můžeme ji přikládat silný evoluční význam (Jablonski a Chaplin, 2010). Při snaze objasnit důvody zesvětlování kůže u prvních lidí opouštějících Afriku, bylo stanoveno několik rozdílných hypotéz, které se ovšem navzájem nevylučují.

5.6.1. Vitamin D

Hlavními zdroji vitaminu D je UVB zářením indukovaná syntéza v kůži a jeho příjem v potravě. Vitamin D se účastní mnoha klíčových procesů v lidském organismu, uplatňuje se v růstu, vývoji a strukturní integritě kostí, zajišťuje vrozenou imunitní odpověď, reguluje absorpci vápníku ve střevech a ovlivňuje, dle recentních studií i funkci srdce, mozku a slinivky (Holick, 2004). Hypovitaminóza může vést ke křivici, osteomalcii, snížené plodnosti, kardiovaskulárním onemocněním a autoimunitním onemocněním (Yuen, 2010).

Když UVB záření (o vlnové délce 280–320 nm) pronikne kůží, spouští syntézu vitaminu D – nejdříve proběhne přeměna 7-dehydrocholesterolu na previtamin D, který je převeden na vitamin D. Následnou reakcí je vlastní vitamin D (cholecalciferol) hydroxylován v játrech a ledvinách na aktivní formu 1,25-dihydroxyvitamin D (kalcitriol) (Holick, 2005).

Role vitaminu D jako selekčního faktoru je spojena s jeho mnohými funkcemi v organismu zmíněnými výše. Tmavě pigmentovaná pokožka nepustí dostatečné množství UVB k zahájení syntetické dráhy vedoucí k hypovitaminóze. V oblastech s nízkým UV zářením tedy byly

intenzivním přírodním výběrem favorizovány geny pro světlou pokožku, což vedlo ke ztrátě tmavé konstitutivní pigmentace (Jablonski a Chaplin, 2010).

Ačkoli se zdá být tato hypotéza pravděpodobná, některé studie přinášejí jiný pohled na věc. Podle nich je produkce vitaminu D ve vyšších zeměpisných šířkách sice snížena u tmavších populací, ale stále je dostatečná, což by nepřinášelo selekční výhodu světle pigmentovaným populacím. Vliv pigmentace na produkci vitaminu D zpochybňován není, ale je považován spíše za druhotný selekční faktor (Robins, 2009).

5.6.2. Zemědělství, strava a nemoci

Nezanedbatelný je také příjem vitaminu D ve stravě. Nejvíce je ho obsaženo v mase, mléku, vajíčkách a zejména v rybách a rybím tuku (Holick, 2004).

Přechod k zemědělství znamenal změnu ve stravování. Tato změna zahrnovala bohatou stravu na karbohydráty, ale chudší na mikroživiny. Nedostatek vitaminu D v nově přijímané stravě, mohl být posunem k světlejší pigmentaci (Khan a Khan, 2010).

Zemědělská produkce potravin vedla k růstu populace. Větší populace jsou ale náchylnější k nemocem a vzhledem k účasti vitaminu D na imunitní odpovědi organismu se zdá že, změna stravování a vznik zemědělství mohl přispět v evoluci člověka ke ztrátě pigmentace (Khan a Khan, 2010).

Dobrý příkladem vlivu stravy na barvu kůže jsou populace Eskymáku (Yupikové a Inuité). Jejich pleť je znatelně tmavší než pleť obyvatelů Evropy, i přesto, že obývají severní část zeměkoule, kde jsou hladiny UVB záření značně sníženy. Je to dáno tím, že je jejich strava velmi bohatá na vitamin D, čímž se kompenzuje ztráta za jeho tvorbu v kůži. Předpokládá se tedy, že u těchto populací nebyla nutná depigmentace způsobená požadavky na vitamin D, protože jeho dostatečný přísun byl zajištěn potravou (Juzeniene et al, 2009). Tuto teorii podporuje skutečnost, že někteří Inuité, kteří se začali živit na vitamin D chudou „západní“ stravou, trpí nedostatkem vitaminu D (Juzeniene et al., 2009, podle Rejnmark et al., 2004).

5.6.3. Sexuální selekce a pohlavní dimorfismus

Ve vývoji světlé pigmentace pravděpodobně sehrála roli i sexuální selekce. Předpokládá se, že v každé společnosti je upřednostněn výběr světlejšího jedince, než je populační průměr, jako sexuálního partnera (Aoki, 2002). Takováto preference by vytvořila selekční tlak pro světlou pleť vedoucí k depigmentaci (Aoki, 2002). Většina světových populací vykazuje pohlavní dimorfismus

v barvě pleti, přičemž ženy jsou světlejší než muži. Objasňování tohoto fenoménu přineslo několik hypotéz (Jablonski a Chaplin, 2000, Aoki, 2002).

Ženy jsou světlejší než muži proto, aby jejich kůže mohlo pronikat více UVB záření a tím se zvýšila produkce vitamínu D a tedy i kalcitrolu, který zvýší absorpci vápníku ve střevě. Zvýšená potřeba vápníku a vitamínu D je kritickým faktorem ovlivňujícím těhotenství a laktaci (Jablonski a Chaplin, 2000).

Jiným vysvětlením může být, že světlá barva kůže je v některých kulturách považována za známku mládí a plodnosti (Vandenberghe a Frost, 1986). Což by mohl podporovat i fakt, že stárnutí s sebou přináší tmavnutí kůže. Na druhou stranu v dnešní době vzhledem k oblibě solárních studií u západních populací, se jeví preference spíše pigmentace tmavé, i když se předpokládá, že tato „móda“ nevydrží příliš dlouho (Vandenberghe a Frost, 1986).

Dalším možným objasněním je předpoklad světlé pigmentace jako mimikry, tedy že ženy světlou pigmentací napodobují barvu kůže novorozenců, která je vizuálním podnětem ovlivňující chování dospělých tím, že projevují menší agresivitu a zvýšenou péči (Vandenberghe a Frost, 1986, Juzeniene et al, 2009).

5.6.4. Genetický drift

Geny ovlivňující tmavou pigmentaci lidské kůže jsou v oblastech blízko rovníku vystaveny silnému selekčnímu tlaku, jehož důkazem je jejich nízký polymorfismus MC1R lokusu (Makova a Norton, 2005). Na druhou stranu, člověk se ve své evoluci rozšířil do různých oblastí vzdálených od rovníku, kde panovaly jiné podmínky a selekční tlak na udržení tmavé pigmentace byl podstatně menší, což mohlo vést k mutacím původních genů. Náhodné změny ve frekvencích těchto nově vzniklých alel účastnících se pigmentace mohly vést v evoluci člověka ke vzniku světlé pigmentace (Juzeniene et al, 2009).

6. Dopad na zdraví

Dnešní doba přináší mnoho možností v cestování a migraci. Díky moderním dopravním prostředkům jsou lidé schopni urazit dlouhé vzdálenosti za krátkou dobu. Mnoho lidí žije dnes v rozdílných geografických oblastech pod jinými faktory prostředí, než pod jakými se vyvinuli jejich předkové. Těmito recentními migracemi se světle pigmentovaní jedinci vystavují riziku rakoviny kůže v oblastech s vysokou hladinou UV záření a pro tmavě pigmentované jedince představují riziko regiony s nízkým UV zářením, z důvodu nedostatečné syntézy vitamínu D v kůži (Parra, 2007).

Melanin funguje efektivně jako ochrana před slunečním zářením a zároveň vytváří rozdílné odstíny barvy kůže, což souvisí i s rizikem rakoviny kůže. Lidé se liší více než 100 krát v jejich citlivosti na škodlivé účinky UV záření a je tomu tak i pro rakovinu kůže. Pigmentace má vysokou míru dědičnosti, ale náchylnost k rakovině kůže může ovlivňovat i více faktorů, takže celkově vykazuje menší dědičnost (Rees, 2004). Největší procento lidí trpící rakovinou kůže se nachází v Austrálii, jedná se o karcinom bazálních buněk, karcinom dlaždicových buněk a maligní melanom (Staples, 2006). Zejména u světle pigmentovaných obyvatel Austrálie (kožní fototyp I a II – viz tabulka č.1), potomků evropských kolonizátorů, je incidence 10 krát vyšší než v jiných světových oblastech v důsledku většího příjmu UV záření. U původních tmavě pigmentovaných obyvatel Austrálie, je incidence rakoviny kůže podstatně nižší. Zdá se tedy, že rozdílný typ kožní pigmentace má vliv na riziko vzniku rakoviny a jako klíčovou roli v tomto vztahu hrají geny, zejména lokus MC1R a jeho polymorfismy (Parra, 2007 podle Sturm, 2002).

Syntéza vitamínu D může být ohrožena z velké části melaninem, obzvláště pokud je v dané oblasti omezen příjem UV záření (Parra, 2007). Aby lidé s tmavě pigmentovanou pokožkou (fototypy V a VI) vyprodukovali stejné množství vitamínu D v kůži, musí být vystaveni slunečnímu záření 10 až 50 krát déle než světle pigmentovaní lidé (fototypy II a III) (Holick, 2004 podle Clements, 1982). Mnoho lidí tak trpí nedostatkem vitamínu D, zejména ti, kteří migrovali do oblastí s průměrnou nižší hladinou UV záření, než byla v oblastech obývaná jejich předky. Jedná se zejména o afroamerické ženy, které jsou postiženy deficiencí vitamínu D více než ženy světlé pleti žijící ve Spojených státech amerických (Nesby-O'Dell, 2002).

Dalším příkladem nedostatečné produkce vitamínu D díky nízkým hodnotám UVB záření, jsou přistěhovalci z jižních zeměpisných šířek jako Pákistánci, Turci nebo Somálci, v Norsku, (Madar, 2009).

V dnešní době je však možné strádání vitamínu D předcházet požíváním správných potravin nebo potravin s uměle navýšeným obsahem tohoto vitamínu, či vitamin D ve formě medikamentů. Například ve Spojených státech amerických začali uměle přidávat vitamin D do sýru, ve snaze snížit rizika spojená s jeho nedostatkem (Ganesan et al., 2011).

Fototyp kůže	Odstín kůže	Riziko úžehu	Schopnost opalování
I	Velmi světlá nebo světlá	Velmi časté, časté	Neopálí se
II	Světlá, evropský typ	Obvyklé	Minimální
III	Středně světlá až tmavá	Vzácné	Obvyklá
IV	Středně tmavá	Vzácné	Častá
V	Tmavá až hnědá	Velmi vzácné	Hojné
VI	Velmi tmavá až černá	Extrémně vzácné	Netmavne dále

Tabulka č.1

Tabulka klasifikace typů kůže podle barvy, šance úžehu a schopnosti opalovat se podle Fitzpatricka (Parra, 2007 podle Fitzpatrick, 1988).

7. Sociokulturní dopady

Náš vnější vzhled hraje klíčovou roli v každodenním životě a v sociálních interakcích. Barva pleti je jedním z nejvíce proměnlivých znaků, v kterých se lidé liší a bylo tomu tak i v minulosti. Už od středověku do 18. století, před průmyslovou revolucí, byla snaha mít co nejsvětlejší pleť, která představovala vyšší sociální status. Bylo to způsobeno pravděpodobně tím, že chudí lidé pracovali obvykle venku, což představovalo expozici UV záření a vedlo k tmavší pokožce, zatímco lidé vyšších sociálních vrstev venku nepracovali a tak měli pleť světlejší. Světlá kůže tak začala být spojována s vyšším společenským postavením a v podstatě i bohatstvím. Po průmyslové revoluci,

začali chudí lidé pracovat naopak v továrnách, čímž se stala jejich kůže světlejší. Snaha vyšších vrstev odlišit se od těch nižších tak vedla k oblibě opalování, čímž se stala tmavá kůže znakem prestiže (Kruszelnicki, 2001).

Role barvy pleti při vybírání sexuálního partnera byla zmíněna výše, avšak světlá barva pleti může hrát v některých kulturách významnou sociální roli. Je tomu tak ve východní Asii, zejména v Japonsku, kde světlá pokožka u vdané ženy vyvolává u ostatních dojem dobrého vedení domácnosti (Ashiraki, 2003). Světlý fenotyp způsobený albinismem⁴ je v různých kulturách považován různě. Extrémní případy byly pospány u kmene Hopi, kde jsou preferovány sňatky s albíny (Woolf, 1962). Naopak v Africe, především v Tanzanii a Republice Burundi, jsou albíni spojováni s nadpřirozenými silami, zabíjení a jejich části těla rozprodávány jako talismany pro štěstí (Cruz-Inigo, 2011).

Rozdíly v barvě pleti sloužily v minulosti také k pokusům o určování rasové příslušnosti, což dalo vzniku rasismu, kolorismu⁵ a dalším rasovým teoriím. Rasa jak je definovaná a obecně přijímána podle Hootona, však předpokládá přítomnost neadaptivního znaku, který by charakterizoval danou skupinu lidí. Lidská pigmentace je ale znakem adaptivním (Jablonski a Chaplin, 2010) a tak nemůže být považována jako klíč k určování ras.

⁴ Albinismus je genetická porucha způsobující absenci melaninu. Lidé trpící albinismem, mají v důsledku toho další zdravotní problémy jako fotofobie, nystagmus, astigmatismus a zvýšené riziko rakoviny kůže a úžehu.

⁵ Kolorismus je diskriminace určité skupiny lidí na základě barvy pleti.

8. Závěr

Proměnlivost lidské barvy pleti tkví v celé řadě genů, které se pigmentace účastní, stejně tak jako ve faktorech prostředí. Důsledkem toho je vývoj a rozšíření rozdílných odstínů pleti v celém světě, ukazující adaptivnost tohoto znaku.

Barva pleti je vlastnost, která se dá studovat z různých hledisek. Velká část studií se zabývá genetickou stránkou (Strum, 2001), objasněním počtu genů a jejich funkci v pigmentaci a jejich polymorfismy. Neméně početné jsou i evoluční studie (Jablonski a Chaplin, 2000) zabývající se adaptací a vývojem barvy pleti. Molekulární a buněčné studie se snaží rozluštit mechanismy pigmentace a jejich další využití pro klinické účely (Schiaffino, 2010).

V této práci jsou shrnuty základní údaje o proměnlivosti barvy pleti, hlavní evoluční hypotézy, genové základy a faktory, které barvu pleti ovlivňují. Pigmentace kůže představuje kvalitní model pro pochopení evolučních principů. Další výzkumy jsou nutné pro pochopení genetické architektury nejen barvy pleti, ale i ostatních komplexních vlastností. Pochopení pigmentačních procesů je důležité i z hlediska veřejného zdraví, zejména kvůli roli vitamínu D a riziku tvorby rakoviny, a také přispívá k poodhalení tajemství lidské evoluce.

Seznam použité literatury

- Agar, N. and Young, A. R. (2005) Melanogenesis: a photoprotective response to DNA damage? Mutation Research-Fundamental and Molecular Mechanisms of Mutagenesis, 571, 121-132.
- Alaluf, S., Atkins, D., Barrett, K., Blount, M., Carter, N. and Heath, A. (2002) Ethnic variation in melanin content and composition in photoexposed and photoprotected human skin. Pigment Cell Research, 15, 112-118.
- Aoki, K. (2002) Sexual selection as a cause of human skin colour variation: Darwin's hypothesis revisited. Annals of Human Biology, 29, 589-608.
- Ashikari, M. (2003) Urban middle-class Japanese women and their white faces: Gender, ideology, and representation. Ethos, 31, 3-37.
- Barsh, G. S. (2003) What controls variation in human skin color? Plos Biology, 1, 19-22.
- Beneš, J., *Člověk*, (1994). Mladá Fronta, 145-159
- Bonilla, C., Gutierrez, G., Parra, E. J., Kline, C. and Shriver, M. D. (2005) Admixture analysis of a rural population of the state of Guerrero, Mexico. American Journal of Physical Anthropology, 128, 861-869.
- Chaplin, G. (2004) Geographic distribution of environmental factors influencing human skin coloration. American Journal of Physical Anthropology, 125, 292-302.
- Chaplin, G. and Jablonski, N. G. (1998) Hemispheric difference in human skin color. American Journal of Physical Anthropology, 107, 221-223..
- Cruz-Inigo, A. E., Ladizinski, B. and Sethi, A. (2011) Albinism in Africa: Stigma, Slaughter and Awareness Campaigns. Dermatologic Clinics, 29, 79-+.
- Duffy, D. L., Box, N. F., Chen, W., Palmer, J. S., Montgomery, G. W., James, M. R., Hayward, N. K., Martin, N. G. and Sturm, R. A. (2004) Interactive effects of MC1R and OCA2 on melanoma risk phenotypes. Human Molecular Genetics, 13, 447-461.
- Edwards, M., Bigham, A., Tan, J. Z., Li, S. L., Gozdzik, A., Ross, K., Jin, L. and Parra, E. J. (2010) Association of the OCA2 Polymorphism His615Arg with Melanin Content in East Asian Populations: Further Evidence of Convergent Evolution of Skin Pigmentation. Plos Genetics, 6.
- Fuller, B. B., Spaulding, D. T. and Smith, D. R. (2001) Regulation of the catalytic activity of preexisting tyrosinase in Black and Caucasian human melanocyte cell cultures. Experimental Cell Research, 262, 197-208.
- Gallagher, R. P. and Lee, T. K. (2006) Adverse effects of ultraviolet radiation: A brief review. Progress in Biophysics & Molecular Biology, 92, 119-131.

- Ganesan, B., Brothersen, C. and McMahon, D. J. (2011) Fortification of Cheddar cheese with vitamin D does not alter cheese flavor perception. *Journal of Dairy Science*, 94, 3708-3714.
- Gillbro, J. M. and Olsson, M. J. (2011) The melanogenesis and mechanisms of skin-lightening agents - existing and new approaches. *International Journal of Cosmetic Science*, 33, 210-221.
- Graf, J., Hodgson, R. and van Daal, A. (2005) Single nucleotide polymorphisms in the MATP gene are associated with normal human pigmentation variation. *Human Mutation*, 25, 278-284.
- Gross, S. P., Tuma, M. C., Deacon, S. W., Serpinskaya, A. S., Reilein, A. R. and Gelfand, V. I. (2002) Interactions and regulation of molecular motors in *Xenopus melanophores*. *Journal of Cell Biology*, 156, 855-865.
- Harding, R. M., Healy, E., Ray, A. J., Ellis, N. S., Flanagan, N., Todd, C., Dixon, C., Sajantila, A., Jackson, I. J., Birch-Machin, M. A. and Rees, J. L. (2000) Evidence for variable selective pressures at MC1R. *American Journal of Human Genetics*, 66, 1351-1361.
- Hearing, V. J. (1993) UNRAVELING THE MELANOCYTE. *American Journal of Human Genetics*, 52, 1-7.
- Holick, M. F. (2004) Vitamin D: importance in the prevention of cancers, type 1 diabetes, heart disease, and osteoporosis. *American Journal of Clinical Nutrition*, 79, 362-371.
- Holick, M. F. (2005) The vitamin D epidemic and its health consequences. *Journal of Nutrition*, 135, 2739S-2748S.
- Jablonski, N. G. and Chaplin, G. (2000) The evolution of human skin coloration. *Journal of Human Evolution*, 39, 57-106.
- Jablonski, N. G. and Chaplin, G. (2010) Human skin pigmentation as an adaptation to UV radiation. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 107, 8962-8968.
- Juzeniene, A., Setlow, R., Porojnicu, A., Steindal, A. H. and Moan, J. (2009) Development of different human skin colors: A review highlighting photobiological and photobiophysical aspects. *Journal of Photochemistry and Photobiology B-Biology*, 96, 93-100.
- Khan, R. and Khan, B. S. R. (2010) Diet, disease and pigment variation in humans. *Medical Hypotheses*, 75, 363-367.
- Kollias, N., Sayre, R. M., Zeise, L. and Chedekel, M. R. (1991) PHOTOPROTECTION BY MELANIN. *Journal of Photochemistry and Photobiology B-Biology*, 9, 135-160.

- Kruszelnicki, S. K. (2001) Skin colour 1[online]
<http://www.abc.net.au/science/articles/2001/03/01/249992.htm>
- Lamason, R. L., Mohideen, M., Mest, J. R., Wong, A. C., Norton, H. L., Aros, M. C., Jurynec, M. J., Mao, X. Y., Humphreville, V. R., Humbert, J. E., Sinha, S., Moore, J. L., Jagadeeswaran, P., Zhao, W., Ning, G., Makalowska, I., McKeigue, P. M., O'Donnell, D., Kittles, R., Parra, E. J., Mangini, N. J., Grunwald, D. J., Shriver, M. D., Canfield, V. A. and Cheng, K. C. (2005) SLC24A5, a putative cation exchanger, affects pigmentation in zebrafish and humans. *Science*, 310, 1782-1786.
- Lin, J. Y. and Fisher, D. E. (2007) Melanocyte biology and skin pigmentation. *Nature*, 445, 843-850.
- Mackintosh, J. A. (2001) The antimicrobial properties of melanocytes, melanosomes and melanin and the evolution of black skin. *Journal of Theoretical Biology*, 211, 101-113.
- Madar, A. A., Stene, L. C. and Meyer, H. E. (2009) Vitamin D status among immigrant mothers from Pakistan, Turkey and Somalia and their infants attending child health clinics in Norway. *British Journal of Nutrition*, 101, 1052-1058.
- Makova, K. and Norton, H. (2005) Worldwide polymorphism at the MC1R locus and normal pigmentation variation in humans. *Peptides*, 26, 1901-1908.
- McKenzie, R. L. and Elwood, J. M. (1990) INTENSITY OF SOLAR ULTRAVIOLET-RADIATION AND ITS IMPLICATIONS FOR SKIN-CANCER. *New Zealand Medical Journal*, 103, 152-154.
- Miller, C. T., Beleza, S., Pollen, A. A., Schluter, D., Kittles, R. A., Shriver, M. D. and Kingsley, D. M. (2007) cis-regulatory changes in kit ligand expression and parallel evolution of pigmentation in sticklebacks and humans. *Cell*, 131, 1179-1189.
- Moehrle, M., Koehle, W., Dietz, K. and Lischka, G. (2000) Reduction of minimal erythema dose by sweating. *Photodermatology Photoimmunology & Photomedicine*, 16, 260-262.
- Montagna, W. and Carlisle, K. (1991) THE ARCHITECTURE OF BLACK-AND-WHITE FACIAL SKIN. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 24, 929-937.
- Nan, H. M., Kraft, P., Hunter, D. J. and Han, J. L. (2009) Genetic variants in pigmentation genes, pigmentary phenotypes, and risk of skin cancer in Caucasians. *International Journal of Cancer*, 125, 909-917.
- Nesby-O'Dell, S., Scanlon, K. S., Cogswell, M. E., Gillespie, C., Hollis, B. W., Looker, A. C., Allen, C., Dougherty, C., Gunter, E. W. and Bowman, B. A. (2002) Hypovitaminosis D prevalence and determinants among African American and white women of reproductive age: third National Health and Nutrition Examination Survey, 1988-1994. *American Journal of Clinical Nutrition*, 76, 187-192.
- Norton, H. L., Kittles, R. A., Parra, E., McKeigue, P., Mao, X. Y., Cheng, K., Canfield, V. A., Bradley, D. G., McEvoy, B. and Shriver, M. D. (2007) Genetic evidence for the convergent evolution of light skin in Europeans and east Asians. *Molecular Biology*

and Evolution, 24, 710-722.

- Parra, E. J. (2007) Human Pigmentation Variation: Evolution, Genetic Basis, and Implications for Public Health. *Yearbook of Physical Anthropology*, Vol 50, 50, 85-105.
- Przeworski, M. (2002) The signature of positive selection at randomly chosen loci. *Genetics*, 160, 1179-1189.
- Rana, B. K., Hewett-Emmett, D., Jin, L., Chang, B. H. J., Sambuughin, N., Lin, M., Watkins, S., Bamshad, M., Jorde, L. B., Ramsay, M., Jenkins, T. and Li, W. H. (1999) High polymorphism at the human melanocortin 1 receptor locus. *Genetics*, 151, 1547-1557.
- Raposo, G., Tenza, D., Murphy, D. M., Berson, J. F. and Marks, M. S. (2001) Distinct protein sorting and localization to premelanosomes, melanosomes, and lysosomes in pigmented melanocytic cells. *Journal of Cell Biology*, 152, 809-823.
- Rees, J. L. (2004) The genetics of sun sensitivity in humans. *American Journal of Human Genetics*, 75, 739-751.
- Relethford, J. H. (1997) Hemispheric difference in human skin color. *American Journal of Physical Anthropology*, 104, 449-457.
- Relethford, J. H. (2002) Apportionment of global human genetic diversity based on craniometrics and skin color. *American Journal of Physical Anthropology*, 118, 393-398.
- Robins, A. H. (2009) The Evolution of Light Skin Color: Role of Vitamin D Disputed. *American Journal of Physical Anthropology*, 139, 447-450.
- Rogers, A. R., Iltis, D. and Wooding, S. (2004) Genetic variation at the MC1R locus and the time since loss of human body hair. *Current Anthropology*, 45, 105-108.
- Routaboul, C., Denis, A. and Vinche, A. (1999) Immediate pigment darkening: description, kinetic and biological function. *European Journal of Dermatology*, 9, 95-99.
- Schiaffino, M. V. (2010) Signaling pathways in melanosome biogenesis and pathology. *International Journal of Biochemistry & Cell Biology*, 42, 1094-1104.
- Shriver, M. D., Parra, E. J., McKeigue, P. and Kittles, R. (2003) Skin pigmentation, biogeographical ancestry and admixture mapping. *American Journal of Physical Anthropology*, 191-191.
- Smith, D. R., Spaulding, D. T., Glenn, H. M. and Fuller, B. B. (2004) The relationship between Na⁺/H⁺ exchanger expression and tyrosinase activity in human melanocytes. *Experimental Cell Research*, 298, 521-534.

- Staples, M. P., Elwood, M., Burton, R. C., Williams, J. L., Marks, R. and Giles, G. G. (2006) Non-melanoma skin cancer in Australia: the 2002 national survey and trends since 1985. *Medical Journal of Australia*, 184, 6-10.
- Sturm, R. A., Teasdale, R. D. and Box, N. F. (2001) Human pigmentation genes: identification, structure and consequences of polymorphic variation. *Gene*, 277, 49-62.
- Tadokoro, T., Yamaguchi, Y., Batzer, J., Coelho, S. G., Zmudzka, B. Z., Miller, S. A., Wolber, R., Beer, J. Z. and Hearing, V. J. (2005) Mechanisms of skin tanning in different racial/ethnic groups in response to ultraviolet radiation. *Journal of Investigative Dermatology*, 124, 1326-1332.
- Vandenberghe, P. L. and Frost, P. (1986) SKIN COLOR PREFERENCE, SEXUAL DIMORPHISM AND SEXUAL SELECTION - A CASE OF GENE CULTURE COEVOLUTION. *Ethnic and Racial Studies*, 9, 87-113.
- Wakamatsu, K. and Ito, S. (2002) Advanced chemical methods in melanin determination. *Pigment Cell Research*, 15, 174-183.
- Woolf, C. M. and Grant, R. B. (1962) ALBINISM AMONG HOPI INDIANS IN ARIZONA. *American Journal of Human Genetics*, 14, 391-&.
- Yuen, A. W. C. and Jablonski, N. G. (2010) Vitamin D: In the evolution of human skin colour. *Medical Hypotheses*, 74, 39-44.

Sekundární citace

- Baughner JF (1988) *The Space Age Solar System*. New York: JohnWiley.
- Clemens, T. L., Henderson, S. L., Adams, J. S. and Holick, M. F. (1982) INCREASED SKIN PIGMENT REDUCES THE CAPACITY OF SKIN TO SYNTHESIZE VITAMIN-D3. *Lancet*, 1, 74-76
- Fitzpatrick TB. 1988. The validity and practicality of sun-reactive skin types I through VI. *Arch Dermatol* 124:869–871.

- Off, M. K., Steindal, A. E., Porojnicu, A. C., Juzeniene, A., Vorobey, A., Johnsson, A. and Moan, J. (2005) Ultraviolet photodegradation of folic acid. *Journal of Photochemistry and Photobiology B-Biology*, 80, 47-55.
- Rejnmark, L., Jorgensen, M. E., Pedersen, M. B., Hansen, J. C., Heickendorff, L., Lauridsen, A. L., Mulvad, G., Siggaard, C., Skjoldborg, H., Sorensen, T. B., Pedersen, E. B. and Mosekilde, L. (2004) Vitamin D insufficiency in Greenlanders on a westernized fare: Ethnic differences in calcitropic hormones between Greenlanders and Danes. *Calcified Tissue International*, 74, 255-263.
- Schraermeyer, U. (1995) TRANSPORT OF ENDOCYTOSED MATERIAL INTO MELANIN GRANULES IN CULTURED CHOROIDAL MELANOCYTES OF CATTLE - NEW INSIGHTS INTO THE RELATIONSHIP OF MELANOSOMES WITH LYSOSOMES. *Pigment Cell Research*, 8, 209-214
- Sturm, R. A. (2002) Skin colour and skin cancer - MC1R, the genetic link. *Melanoma Research*, 12, 405-416.